

## Samen de diagnostiek van de toekomst ontwerpen

*Een groot consortium onder leiding van de Universiteit Tübingen, het Radboudumc en de Universiteit Leicester heeft 15 miljoen subsidie ontvangen voor het onderzoeksprogramma SOLVE-RD. Ook de Universiteit Antwerpen is betrokken in dit project via de onderzoeksgroepen van Prof. V. Timmerman en Prof. P. De Jonghe. Daarmee willen ze de diagnostiek en behandeling van zeldzame ziekten aanzienlijk verbeteren. De onderzoekers werken direct samen met Europese referentienetwerken (ERN's): netwerken van zorgaanbieders die op Europese schaal de kennis en middelen voor de behandeling van zeldzame ziekten uitwisselen en verbeteren.*

Het klinkt tegenstrijdig, maar zeldzame ziektes komen ontzettend veel voor. Van sommige ziektes zijn maar één, twee of enkele patiënten bekend. Maar er zijn tegelijkertijd zoveel zeldzame en nog onbekende ziekten – naar schatting 8000 - dat het aantal patiënten in de honderdduizenden, mogelijk zelfs miljoenen loopt. Veel patiënten met een zeldzame ziekte leggen een lange weg af van soms tien, vijftien jaar (rare disease odyssey) voordat ze eindelijk een arts treffen die weet wat er aan de hand is.

### Exoom en genoom

De afgelopen jaren is duidelijk geworden dat alleen de 'klinische blik' van de dokter niet meer voldoende is. Er moet verder worden gekeken dan alleen naar de symptomen van de patiënt. Bijvoorbeeld naar het exoom en genoom van de patiënt. Onderzoek in de kinderneurologie wijst uit dat de diagnose van zeldzame ziekten in dat geval van acht procent (klinische symptomen) naar dertig procent stijgt. Een enorme stijging, maar het betekent ook dat voor de meerderheid van deze patiënten nog altijd geen diagnose is gesteld.

### Multi-omics en explosie van data

Hier begint SOLVE-RD, een groot onderzoeksprogramma binnen *Horizon 2020* van de Europese Commissie. De samenwerkende onderzoeksinstituten in SOLVE-RD, waaronder de Universiteit Antwerpen, ontwerpen een infrastructuur waarin ze gemakkelijk elkaars gegevens bij elkaar kunnen brengen en analyseren.



Door de al bestaande exoom en genoom patiëntengegevens van de deelnemende onderzoeksinstituten bij elkaar te brengen, wordt de kans automatisch groter dat er een tweede of derde patiënt van dezelfde zeldzame ziekte wordt gevonden. Indien nodig wordt ook gekeken naar het RNA, naar de eiwitten (proteomics), naar stofwisselingsproducten (metabolomics) en epigenomics. Al deze –omics technieken kunnen extra gegevens opleveren waarmee een zeldzame ziekte wèl gediagnosticeerd kan worden. De data-explosie die het gevolg is van deze multi-

omics aanpak moet door bioinformatici met slimme algoritmes worden omgezet in nuttige en begrijpelijk informatie.

### **Virtuele netwerken**

SOLVE-RD is een uniek project, omdat het onderzoek naar een betere diagnostiek voor zeldzame ziekten direct is gekoppeld aan de zorg voor zeldzame ziekten, die sinds kort op Europese schaal wordt vormgegeven door 24 Referentienetwerken (ERN's). Deze ERN's zijn in het leven geroepen om de behandeling van zeldzame ziekten te verbeteren en te uniformeren. Een patiënt in bijvoorbeeld Roemenië moet of basis van dezelfde kennis en richtlijnen worden behandeld als patiënten met dezelfde aandoening in Zweden of Spanje. De virtuele netwerken moeten de bestaande kennis en expertise niet alleen bundelen, maar waar mogelijk ook verder proberen te brengen.

### **Diagnostiek van de toekomst**

Vier ERN's maken deel uit van SOLVE-RD: het ERN voor neurologische aandoeningen (RND), voor neuromusculaire ziekten (EURO-NMD), voor aangeboren afwijkingen en zeldzame intellectuele achterstand (ITHACA) en voor erfelijke tumorsyndromen (GENTURIS). Deze ERN's gaan hun patiëntgegevens toevoegen en delen en worden zo een integraal onderdeel van het onderzoek naar de verbetering van de diagnose en zorg voor zeldzame ziekten. Hierbij lopen fundamenteel onderzoek en patiëntendiagnostiek steeds meer in elkaar over, de pijlers in het teamwerk van Prof. Timmerman en Prof. De Jonghe aan de Universiteit Antwerpen. Wat voorheen translationeel onderzoek werd genoemd, fuseert nu feitelijk in een nieuwe vorm van diagnostiek; een diagnostiek van de toekomst.

-----  
**Noot voor de redactie:**

SOLVE-RD:

<http://www.solve-rd.eu/>

H2020 program:

<https://ec.europa.eu/programmes/horizon2020/>

ERNs:

[https://ec.europa.eu/health/ern/networks\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern/networks_en)

<https://www.eurordis.org/content/about-european-reference-networks>